



Особенности Состояния Здоровья И Оценка Микроэлементного Статуса У Детей С Синдромом Дауна

1. Н. И. Зуфарова

Received 2nd Aug 2023,
Accepted 19th Sep 2023,
Online 14th Oct 2023

Аннотация: В нашей работе отражены особенности состояния здоровья и оценка микроэлементного статуса у детей с синдромом Дауна на основании литературных данных.

Ключевые слова: аномалия, аспекты, новорожденные, населения.

¹ Ташкентский педиатрический
медицинский институт, Ташкент,
Узбекистан

Генетическая аномалия, врожденная хромосомная болезнь, которая возникает вследствие увеличения количества хромосом называют Синдромом Дауна .

Такое нарушение встречается довольно часто – у 1 ребенка из 650 новорожденных. Данные отклонения в некоторых медицинских источниках называют «болезнью Дауна», но ученые считают по-другому и под термином синдром Дауна подразумевают определенный набор особенностей и признаков.

Авторами отмечено, что как правило каждый человек имеет 23 хромосомы в двойном исполнении. Там собраны вся наследственная информации человека, как, например, его цвет глаз, цвет кожи или цвет волос. У людей с синдромом Дауна 21-ая хромосома встречается втроем вместо двукратного. Поэтому говорят о Трисомии 21. Например, каждый 800-ый ребенок появляется на свет с синдромом Дауна. Только в Гамбурге больше чем 2.250 человек, которые живут с синдромом Дауна. Наряду с очень хорошо выраженным чувством ориентации, люди с Даун Синдромом считаются особенно приветливыми, веселыми и открытыми. Тем не менее, их характер и их желания так же индивидуальны, как и у других людей. Измененная наследственность может вести к медицинским проблемам, таким как порок сердца, слабому мышечному тону или нарушению слуха. Как правило происходит задержка умственного и физического развития, причем возможности развития в каждом единичном случае очень разные. За счет улучшения индивидуальных занятий в последние годы привело к тому, что много людей с синдромом Дауна учатся читать и писать и во взрослом возрасте могут вести абсолютно независимый образ жизни.

Специалистами установлено, что Синдром Дауна представляет собой генетическое заболевание человека. Он характеризуется мягкой и умеренной задержкой психофизического развития. Как правило люди с синдромом Дауна имеют специфический внешний облик – для них характерно

сохранение черт лица, свойственных ранней стадии развития плода. Здесь наблюдаются: врожденная умственная отсталость, маленький вес при рождении, вялость, слабо развит сосательный рефлекс, небольшой рост, маленькие конечности (непропорциональные туловищу), короткая шея, широкие кисти и стопы, короткие широкие пальцы, укороченный мизинец, на стопах увеличено расстояние между первым и вторым пальцем (иногда наблюдается синдактилия – сращивание пальцев), череп микробрахикоцефальной конфигурации со скошенным затылком, маленькие низкорасположенные ушные раковины, гладкая влажная отечная кожа, сухие истонченные волосы. Дополнительная кожная складка у внутреннего угла глаз («третье веко», эпикант), косой разрез глаз, присутствуют участки депигментации на периферии радужки глаза. Имеется недоразвитие верхней челюсти, неправильный рост зубов, прогнатизм. Рот постоянно открыт из-за большого языка, вследствие гипертрофии сосочков, имеет складчатую форму. Четко выражена поперечная складка на ладони.

Впервые данный диагноз был описан британским ученым Джоном Лэнгдоном Дауном в 1866 году, а его хромосомное происхождение было обосновано в 1959 году. Специфика заболевания заключается в нарушении соединения хромосом. В норме человек наследует по двадцать три хромосомы от материнской и отцовской клетки. Однако, в некоторых случаях, происходит унаследование дополнительного хромосомного набора от одной из родительских клеток, что и приводит к возникновению специфического отклонения в развитии – синдрома Дауна. В большинстве случаев наследуется две двадцать первых хромосомы матери и одна двадцать первая хромосома отца. Это соединение обуславливает специфический тип наследования, в котором получается три двадцать первых хромосомы – трисомия. В клинической медицине различают несколько вариантов трисомии. Первая из них – стандартная трисомия. В этом случае оплодотворенная яйцеклетка содержит сорок семь хромосом. Такой вариант патологии встречается в 94 % случаев синдрома Дауна и здесь все клетки несут искаженный характер развития. Вторым вариантом является транслокационная трисомия. В данном варианте фрагмент одной из двадцать первых хромосом прикреплен к другой хромосоме. Ученые указывают, что таким вариантом соединения может быть двадцать первая хромосома и тринадцатая или четырнадцатая или двадцать вторая хромосома. Отклонение такого вида встречается в 4 % случаев и здесь так же все клетки несут искаженный вариант развития.

Третий вариант составляет мозаичная трисомия. Отклонение такого варианта обуславливается такой спецификой хромосомного набора, в которой двадцать первая хромосома образуется в процессе деления клеток самого плода. В результате этого искаженный вариант развития наблюдается только в определенных тканях и признаки заболевания у таких детей выражены слабее. Отклонение по такому варианту встречается в 2 % случаев и оно выражено менее.

Люди, имеющие данное заболевание, изучаются клинической медициной достаточно давно. Так в девятнадцатом веке французский психиатр Ж. Эскироль описывал данную патологию как одну из форм олигофрении. Джон Лангдон Даун изучал данную патологию более подробно и дал клиническую характеристику синдрому – «монголоидная идиотия». Дальнейшее изучение синдрома, публичное освещение признаков дизонтогенеза делает ее известной в мире. Причины возникновения синдрома Дауна до сих пор не выяснены. Некоторые ученые связывают появление данного отклонения с разнообразными влияниями внешней среды и окружающего мира. И тем не менее определенная систематизация причин дизонтогенеза на сегодняшний день определена. Так в качестве негативного фактора рассматривается возраст матери. Исследования показали, что в женщины в возрасте 35-40 лет уже составляют группу риска. На протяжении жизни клетки организма женщины испытывают большое количество негативных факторов воздействия, вызывающих отрицательные изменения в их генетическом материале, прохождении процесса мейоза. Процесс беременности в этом возрасте обязательно

сопровождается тщательным медицинским анализом и полным контролем над ходом беременности. К сожалению в этом возрасте наблюдается стойкая тенденция - чем старше будущая мать, тем выше вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна. В качестве негативного фактора рассматривается и возраст отца. Современные исследования показали, что трисомия может возникать и в сперматозоидах. Безусловно, нарушения в генетическом материале здесь так же связаны и с возрастом отца. Процесс зачатия ребенка у мужчин старше сорока пяти лет требует специального подготовительного периода, витаминной поддержки организма. В некоторых случаях причину возникновения болезни обуславливает родитель-носитель транслокации 21 хромосомы.

Зарубежными и отечественными авторами отмечено, что взрослый человек может и не догадываться о том, что в его генетическом материале присутствует трисомия – участок двадцать первой хромосомы прикреплен к четырнадцатой. Как правило внешних признаков наличия синдрома просто не наблюдается, однако вероятность рождения ребенка-Дауна у таких родителей возрастает (так называемый «семейный синдром Дауна»). Доля его проявления чаще 11 всего не превышает 2%. Молодым парам, которые имеют уже малыша с подобным диагнозом, необходимо обследоваться на наличие транслокации, для предотвращения повторного рождения такого ребенка. Как отдельная причина, вызывающая возникновение синдрома Дауна, выступает брак между близкими людьми. Причем вероятность рождения малыша с синдромом Дауна тем выше, чем ближе родственные связи. Так же на появление данной патологии влияет возраст бабушки по материнской линии. Если бабушка ребенка с синдромом Дауна родила его будущую мать в преклонном возрасте, то причина возникновения заболевания кроется в ее возрасте. Родив свою дочь (будущую мать ребенка с синдромом Дауна) в преклонном возрасте она передала ей генетические сбои в своих яйцеклетках. Как фактор риска рассматриваются и ранние беременности. Организм будущей матери должен сформироваться полностью и репродуктивная функция должна работать без сбоев. Чаще всего процессы созревания яйцеклеток в данном возрасте дают сбои, что приводит к генетической патологии. Также к причинам перестройки хромосомного набора относятся: хронические и эндокринные заболевания, плохая экология, влияние токсических веществ, радиации и вредного излучения.

Дальнейший анализ литературы показал, что наиболее чувствительны к воздействию факторов окружающей среды группы детского населения со сниженными адаптационными возможностями. К ним, в первую очередь, следует отнести детей, для которых характерно возрастное развитие эндокринных, иммунокомпетентных и других структур, что часто приводит к возникновению состояний сниженной адаптации по отношению к инфекциям, аллергическим реакциям и заболеваниям. Многофакторность антропогенной нагрузки в городской среде в совокупности с производственными факторами определяет сложность установления взаимосвязи в системе «здоровье – окружающая среда». В крупных городах мира, концентрирующих значительную часть населения страны, ярко проявляются тревожащие тенденции в состоянии здоровья детей, происходящие на фоне существенного антропогенного загрязнения окружающей среды. Все это отражается на уровне мобилизационных резервов и качестве здоровья призывников. В связи с этим представляют интерес исследования влияния обмена жизненно важных химических элементов у детей на их функциональные показатели в условиях мегаполиса.

А также авторами отмечен тот факт, что дети испытывают повышенную нагрузку токсическими элементами и дефицит жизненно важных макро- и микроэлементов, в частности кобальта (Co). Интенсивная антропогенная нагрузка накладывает отпечаток на «элементный портрет» жителей в мире, определяемый с помощью анализа волос на

содержание химических элементов . По мнению ведущих ученых гигиенистов и токсикологов , определение содержания химических элементов в волосах является интегративным показателем в гигиенической донозологической диагностике состояния здоровья человека, его адаптации к условиям проживания и обеспеченности микронутриентами. Многоэлементный анализ позволяет оценить не только абсолютное содержание химических элементов в волосах как отражение их обмена в организме, но и увидеть межэлементные взаимоотношения, синергизм и антагонизм макро- и микроэлементов . Хорошо известно, что на развитие ребенка, в частности когнитивное, оказывает влияние характер питания, обеспеченность организма нутриентами, в том числе микроэлементами. Они обеспечивают процессы пролиферации клеток, синтеза ДНК, метаболизма гормонов и нейромедиаторов, функционирования ферментов мозга. Ранее была показана связь между содержанием химических элементов в биосубстратах и саногенетическим статусом человека. Такие негативные факторы, как загрязнённость воздуха автомобильными выхлопами и песчано-солевой пылью, перенаселённость, шум, ежедневные стрессы – приводят к ухудшению качества жизни в городе и ухудшению состояния здоровья петербуржцев. Нездоровая экологическая ситуация в мире становится причиной хронических заболеваний в 5–7 раз чаще, чем в экологически чистой сельской местности.

Таким образом, подводя итог литературного обзора можно отметить, что формирование элементного статуса организма в процессе онтогенеза диктуется его текущей физиологической потребностью в макро- и микроэлементах, а также испытывает значительное влияние сезонных, природно-климатических факторов и степени загрязнения окружающей среды токсичными элементами . Поэтому своевременная диагностика и коррекция элементного статуса у генетических патологий , в первую очередь детей, является важнейшим показателем здоровья, профилактики и лечения возможных заболеваний.

Литература

1. Малкина-Пых И. Г. Исследование влияния ритма-двигательной оздоровительной физической культуры на психологическое здоровье личности // Ученые записки университета имени П.Ф. Лесгафта. – 2011. – № 4 (74). – С. 122-127.
2. Захарова Н. Н. Функциональные изменения центральной нервной системы при восприятии музыки // Высшая нервная деятельность. – 1982. – Т. 32. Вып. 5. – С.915- 925.
3. Ананьев Б.Г., Рыбалко Е.Ф. Особенности восприятия пространства у детей. – М.: Просвещение, 1964. – 150 с.
4. Наборщикова С. Видеть музыку, слышать танец: Стравинский и Баланчин. К проблеме музыкально-хореографического синтеза. – М.: Изд-во «Владос». – 2010. – 180 с.
5. Назайкинский Е. В. О психологии музыкального восприятия. – М., 1972. – 312 с.
6. Васильева Е.И. Сердечно-сосудистая система: анатомо-физиологические особенности, методы исследования и семиотика основных поражений: уч. метод. Пособие // Иркутск.- 2012. – 28с.
7. Чубарова А. И. Семенова Н.А. О чем говорят цифры? Физическое развитие детей с синдромом Дауна первого года жизни // «Синдром Дауна. XXI век». -2014.- № 2 (9).
8. Сиротюк А.Л. Сиротюк А.С. Люди с синдромом дауна в обществе и общество в людях с синдромом дауна // Материалы Всероссийской научно-практической конференции.- 2018.- С. 5-6

9. Сурсимова О.Ю. Федорова Н.А. Особенности коррекционной работы с детьми с синдром дауна // Материалы Всероссийской с международным участием научно-практической конференции «Проблемы и перспективы физического воспитания, спортивной тренировки и адаптивной физической культуры». - 2018.- С. 949-951
10. Детков, В.Ю. Суточные изменения адаптационных реакций и элементного статуса у женщин с миомой матки репродуктивного возраста / В.Ю. Детков [и др.] // Технологии живых систем. – 2013. – Т. 10, № 7. – С. 22.
11. Баранова, О.В. Оценка содержания микроэлементов волосах жителей региона с повышенной антропогенной нагрузкой / О.В. Баранова, В.Ю. Детков [и др.] // Вестн. восстановит. мед. – 2013. – № 2 (54). – С. 64–66.
12. Genome-Wide Transcriptomic Analysis of Intestinal Mucosa in Celiac Disease Patients on a Gluten-Free Diet and Postgluten Challenge / V.Dotsenko, M.Oittinen, J.Taavela, [et al.] // Cell Mol Gastroenterol Hepatol. – 2020. – №11(1). P.13-32.
13. KM.Kemppainen, KF.Lynch, E.Liu, M.Lonnrot, V.Simell, T.Briese, [et al.] // Factors that increase risk of celiac disease autoimmunity after a gastrointestinal infection in early life / Clin Gastroenterol Hepatol. – 2017. – №15. – 694-702.
14. S.Dydensborg Sander, AV.Hansen, K A.Stordal, MN.Andersen, JA.Murray, S.Husby // Mode of delivery is not associated with celiac disease/ Clin Epidemiol. – 2018. – №10. – P.23-32.
15. S.Koletzko, HS.Lee, A.Beyerlein, CA.Aronsson, M.Hummel, E. Liu, [et al.] // Cesarean section on the risk of celiac disease in the offspring: the teddy study / J Pediatr Gastroenterol Nutri. – 2018. – №66. – P.417-424.